

Komplex dystonia

Dibó György

SZOTE, Neurológia

Irodalmi ismereteink alapján másodlagos dystonia alakulhat ki primer és metasztatikus tumor, anoxiás ischaemiás károsodás, agyi trauma, gyógyszeresedés következtében, ha a károsodás a basalis ganglionokat, elsősorban a n. lentiformist érinti. Tudatzavart létrehozó haemorrhagiás shock és barbiturát-benzodiazepin intoxikáció talaján relatíve rövid latenciával induló és 5 év alatt kifejlődő szegmentális dystoniától szenvedő egyik betegünk esetét ismertetjük. A klinikai képet a felső végtag, a nyak, a fej dystóniája uralja, azonban az írás és a beszéd tartalmaz Parkinson-szindrómában észlelhető elemeket is (súlyos mikrográfia, pallolália, halk, szaggatott beszéd, rigor, mozgásfelgyorsulás). A pallolália néha szinkronizálódott az opsocloniform szemmozgással és az ahhoz kapcsolódó pislogással, valamint a jobb trapesius izom feszülésével. A korai szakasz felső motoneuron érintettségéből a bal oldali centrális facialis paresis maradt meg. A klinikai kép leírását nyelvészeti kivizsgálás és videorögzítés segítségével sikerült pontosabbá tenni. A beteg utolsó két észlelése során sikerült MRI vizsgálatokkal prezentálni a központi idegrendszeri laesioikat: közepes fokú atrophíát, mindkét nucleus lentiformis területén, bal oldali túlsúllyal, a jobb oldalon a kisagyi hemispheriumban 1,5 cm-es, a bal oldali kisagyi hemispheriumban sávszerűen, a bal oldali pedunculusban T2 jelintenzív gócot, valamint a bal oldali n. caudatus fejének pusztulását HMPAO-SPECT vizsgálatokor supratentoriális atrophia és bal oldali fronto-parietalis hypoperfusio látszott. Funkcionális vizsgálatait során a mágneses kortikális ingerlés igazolta a bal oldali corticospinalis pálya myelinkárosodásos laesioját, a szomatosenzoros kiváltottválasz vizsgálat pedig a bal oldali centrális szenzoros pálya axonvesztéses károsodását.

Az eset szépen demonstrálja, hogy a szekunder dystoniák sokszor komplex klinikai képet takarnak, ahol a klinikai tünettan többféle anatómiai elem vagy rendszer károsodására utal. A jobb tünetfelismeréshez nyújthat segítséget a videofeldolgozás és a képalkotók mellett a modern funkcionális diagnosztikai eszközök alkalmazása.

Huntington-chorea

Ungureán Aurélia

SZOTE, Neurológia

A Huntington-kór autoszomális domináns öröklődésmenetű, neurodegeneratív megbetegedés, melyet choreiform mozgászavar, demencia és más pszichopathológiai tünetek jellemeznek. A betegségre jellemző neuropathológiai elváltozás a nucleus caudatus atrophíája és a neuronvesztés a striatumban. A szelektív neuronpusztulás pathomechanizmusa ismeretlen. Az NMDA-receptor által mediált excitotoxikus mechanizmus szerepet játszhat a neurondegenerációban.

A Huntington-kór kialakulásáért felelős gén defektusa a 4p16.3 lókuszon jön létre. A génben instabil CAG-trinukleotid ismétlődést találtak. A CAG-ismétlődések száma és a betegség jelentkezésének időpontja között egyenes arányú az összefüggés. A gén a huntingtin proteint kódolja, melynek funkciója ismeretlen. Az utóbbi hónapok kutatási